



## FORMULÁRIO DE SOLICITAÇÃO DE TESTE GENÉTICO

Questionário – Painéis de Imunodeficiência

Este formulário deve ser completamente preenchido para evitar atrasos na liberação do exame

### **TERMO DE CONSENTIMENTO**

Eu entendo que uma amostra de meu sangue e saliva será obtida, um procedimento que possui um risco muito reduzido. Eu compreendo que as amostras para diagnóstico serão utilizadas com o propósito de determinar se eu sou portador de uma alteração genética, ou apresento risco aumentado para esta condição genética. Eu compreendo que: (1) A análise de DNA realizada é específica para a condição especificada. (2) Estes testes são relativamente novos e estão sujeitos a mudanças periódicas para melhorar e aumentar a utilidade do teste. Os testes não são considerados pesquisa, mas são considerados como o melhor e o mais novo serviço disponível. Estes testes são geralmente complexos e utilizam materiais especializados, sendo que há uma pequena possibilidade de que o teste não funcione adequadamente ou que uma falha possa ocorrer. A taxa de erros é muito baixa, algo em torno de 1 em 1.000 amostras. Minha assinatura abaixo reconhece minha participação voluntária neste teste, mas de nenhuma forma libera o laboratório e seus funcionários de sua responsabilidade ética em relação a mim. (3) Em alguns casos, pode ser necessário que o laboratório realize nova análise nas amostras de DNA utilizando métodos novos e aperfeiçoados. No entanto, eu entendo que o laboratório não é um serviço de estocagem de DNA e minha amostra de DNA pode não estar disponível para estudos clínicos futuros. (4) Esta amostra será utilizada somente para o teste solicitado. Em alguns casos, amostras de DNA poderão ser tornadas anônimas (remoção de todos os identificadores) e usadas como amostras-controle ou em pesquisa. Minha participação no teste de DNA é completamente voluntária. Os resultados destes testes não podem ser atribuídos a pacientes identificáveis e os resultados não são comunicados.

- **Nome do paciente:**

\_\_\_\_\_

**Telefones para contato: residencial** (\_\_\_\_) \_\_\_\_\_ **celular** (\_\_\_\_) \_\_\_\_\_

**Assinatura do paciente ou responsável:** \_\_\_\_\_ **Data:**

\_\_\_\_/\_\_\_\_/\_\_\_\_

- **Nome do exame solicitado:** \_\_\_\_\_

- **Nome do médico solicitante:** \_\_\_\_\_ **CRM:** \_\_\_\_\_

- **Telefones do médico para contato:** (\_\_\_\_) \_\_\_\_\_ **e-mail:** \_\_\_\_\_



## FORMULÁRIO DE SOLICITAÇÃO DE TESTE GENÉTICO

Questionário – Painéis de Imunodeficiência

### **INFORMAÇÕES DO PACIENTE**

Data de nascimento: \_\_\_ / \_\_\_ / \_\_\_ Sexo: ( ) F ( ) M Peso: \_\_\_\_\_ Altura: \_\_\_\_\_

Teste para: ( ) Suspeita Diagnóstica – descrever a(s) suspeita(s) diagnóstica(s), tentando ser o mais específico possível (evite “imunodeficiência” ou “baixa imunidade”): \_\_\_\_\_

( ) Detecção de portador – descrever o gene suspeito: \_\_\_\_\_

Qual a ancestralidade (p. ex.: afro-descendente, oriental, caucasiano, etc) do paciente? \_\_\_\_\_

Pais consanguíneos? ( ) Sim Qual parentesco? \_\_\_\_\_ ( ) Não

**Descreva resumidamente os principais sintomas clínicos e doenças associadas:** \_\_\_\_\_

---

---

---

Comprometimento neuro-psico-motor? ( ) Sim ( ) Não HIV: ( ) Positivo ( ) Negativo ( ) Não pesquisado

### **Existem outras pessoas na família com os mesmos sintomas?**

( ) Sim. Se sim, indique qual o grau de parentesco: \_\_\_\_\_

( ) Não

### **Você ou alguém da sua família já realizou este exame antes?**

( ) Sim - Se sim, é importante especificar o resultado (ou seja, qual o nome da mutação detectada) ou anexar cópia do laudo, caso não tenha realizado o teste pelo Fleury: \_\_\_\_\_

( ) Não

### **HISTÓRICO MEDICAMENTOSO:**

Está em reposição de imunoglobulina intravenosa ou subcutânea? ( ) Sim ( ) Não

Está em uso de algum imunobiológico? ( ) Sim Qual? \_\_\_\_\_ ( ) Não

Já usou anti-CD20 (rituximabe, Mabthera®, etc)? ( ) Sim Quando foi a última dose? \_\_\_\_\_ ( ) Não

Descrever as medicações em uso atualmente: \_\_\_\_\_

---

---

### **HISTÓRICO VACINAL:**

#### **Já realizou uma ou mais das vacinas abaixo?**

( ) BCG (Vacina para tuberculose) Apresentou BCGite (infecção causada pela vacina)? ( ) Sim ( ) Não

( ) Anti-tetânica (pode estar contida na vacina tríplice ou dupla bacteriana)

( ) Anti-pneumocócica (vacina contra pneumonia) Qual (10, 13 ou 23 sorotipos)? \_\_\_\_\_



## FORMULÁRIO DE SOLICITAÇÃO DE TESTE GENÉTICO

### Questionário – Painéis de Imunodeficiência

( ) Vacina de vírus vivo (circular qual já usou): febre amarela, sarampo/rubéola/caxumba (separadas ou na forma de tríplice viral), poliomielite (em gotas ou Sabin), rotavírus, varicela ou herpes-zoster.

Complicação após alguma dessas vacinas? ( ) Sim Qual complicação? \_\_\_\_\_ ( ) Não

#### **HISTÓRICO INFECCIOSO:**

( ) Nada digno de nota ou nenhuma opção descrita a seguir

( ) Pneumonia número de episódios: \_\_\_\_\_ idade do primeiro episódio: \_\_\_\_\_

Já necessitou de internação ou antibiótico endovenoso para tratamento? ( ) Sim ( ) Não

Sequela pulmonar (p. ex.: bronquiectasias, GLILD, etc) ? ( ) Sim Qual? \_\_\_\_\_ ( ) Não

( ) Abscessos recorrentes número de episódios: \_\_\_\_\_ idade do primeiro episódio: \_\_\_\_\_

Local da infecção: \_\_\_\_\_ Abscessos profundos (pulmão, fígado, cérebro, etc)? ( ) Sim – Qual órgão? \_\_\_\_\_ ( ) Não

( ) Meningite/encefalite número de episódios: \_\_\_\_\_ idade do primeiro episódio: \_\_\_\_\_

Causada por herpes vírus? ( ) Sim ( ) Não

( ) Amigdalites recorrentes número de episódios: \_\_\_\_\_ idade do primeiro episódio: \_\_\_\_\_

( ) Tuberculose/micobacterioses número de episódios: \_\_\_\_\_ idade do primeiro episódio: \_\_\_\_\_

Local da infecção: \_\_\_\_\_ Refratária ao tratamento? ( ) Sim ( ) Não

( ) Infecção fúngica recorrente (p. ex.: candidíase, aspergilose, histoplasmose, etc)

Qual(is) fungo(s)? \_\_\_\_\_

Número de episódios: \_\_\_\_\_ idade do primeiro episódio: \_\_\_\_\_

( ) Neurotoxoplasmose ( ) Pneumocistose pulmonar ( ) Criptococose ( ) Herpes-zoster recorrente

( ) Giardíase intestinal recorrente ( ) Cryptosporidium ( ) Microsporidium ( ) Isospora

( ) Diarreia persistente número de episódios/dia: \_\_\_\_\_ idade de início: \_\_\_\_\_

( ) Sinusites recorrentes número de episódios: \_\_\_\_\_ idade do primeiro episódio: \_\_\_\_\_

Já necessitou de internação/cirurgia ou antibiótico endovenoso para tratamento? ( ) Sim ( ) Não

( ) Outras infecções: \_\_\_\_\_ número de episódios: \_\_\_\_\_ idade do primeiro episódio: \_\_\_\_\_

( ) Outras infecções: \_\_\_\_\_ número de episódios: \_\_\_\_\_ idade do primeiro episódio: \_\_\_\_\_



## FORMULÁRIO DE SOLICITAÇÃO DE TESTE GENÉTICO

Questionário – Painéis de Imunodeficiência

### **HISTÓRICO DE AUTOIMUNIDADE:**

- Nada digno de nota ou nenhuma opção descrita a seguir
- Diabetes insulino-dependente idade de início: \_\_\_\_\_  Hipogonadismo idade de início: \_\_\_\_\_
- Insuficiência adrenal idade de início: \_\_\_\_\_  HiperPARAtireoidismo idade de início: \_\_\_\_\_
- Tireoidite de Hashimoto idade de início: \_\_\_\_\_  Doença de Gravis idade de início: \_\_\_\_\_
- Lúpus idade de início: \_\_\_\_\_  Artrite reumatoide idade de início: \_\_\_\_\_
- Vasculite idade de início: \_\_\_\_\_  Dermatomiosite/polimiosite idade de início: \_\_\_\_\_
- Doença de Behçet idade de início: \_\_\_\_\_  Síndrome de Sjögren idade de início: \_\_\_\_\_
- Pneumopatia intersticial (fibrose pulmonar) idade de início: \_\_\_\_\_  Nefrite idade de início: \_\_\_\_\_
- Plaquetas <100.000 idade de início: \_\_\_\_\_  Anemia hemolítica idade de início: \_\_\_\_\_

### **EXAMES PARA A INVESTIGAÇÃO DO QUADRO ATUAL DISPONÍVEIS (FAVOR ANEXAR CÓPIAS DOS LAUDOS DOS EXAMES A SEGUIR, SE REALIZADOS EM SERVIÇO FORA DO FLEURY):**

- IgG, IgM, IgA, IgE, subclasses de IgG (IgG1, IgG2, IgG3, IgG4)
- Sorologias para pneumococos, tétano ou rubéola **APÓS AS RESPECTIVAS VACINAS**
- DHR (diidrorodamina)
- Proliferação linfocitária (com mitógenos/fitohemaglutinina, CD3/CD28, toxoide tetânico, candidina, CMV)
- CD19, CD3, CD4, CD8, CD16/CD56 (célula NK)
- Imunofenotipagem de células B (perfil maturativo ou células B de memória)
- Imunofenotipagem de células T, TRECs, KRECs
- **QUALQUER TESTE GENÉTICO/SEQUENCIAMENTO ADICIONAL REALIZADO PARA ESSA INVESTIGAÇÃO PREVIAMENTE**
- Qualquer outro exame relacionado com a investigação atual que julgar importante